



Otros trastornos

Detección, tecnología e investigación en genética es un proyecto para múltiples estados para mejorar la información sobre los aspectos financieros, éticos, legales y sociales relacionados con las pruebas genéticas y de detección ampliadas en recién nacidos – <http://www.newbornscreening.info>

Nombre del trastorno: Enfermedad de Pompe
Siglas en inglés: GSD II

- ¿Qué es la enfermedad de Pompe?
- ¿Qué causa la enfermedad de Pompe?
- ¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Pompe?
- ¿Cuál es el tratamiento para la enfermedad de Pompe?
- ¿Qué sucede cuando se trata la enfermedad de Pompe?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima alfa glucosidasa ácida (GAA)?
- ¿Cómo se hereda la enfermedad de Pompe?
- ¿Existen pruebas genéticas disponibles?
- ¿Qué otras pruebas hay disponibles?
- ¿Se puede realizar una prueba de detección de la enfermedad Pompe durante un futuro embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia puedan tener o sean portadores de la enfermedad de Pompe?
- ¿Pueden realizar una prueba los otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen la enfermedad de Pompe?
- ¿La enfermedad de Pompe se produce con más frecuencia en ciertos grupos étnicos?
- ¿Se conoce a la enfermedad de Pompe con otros nombres?
- ¿Dónde puedo encontrar más información?

Esta hoja de datos contiene información general sobre la enfermedad de Pompe. Todos los niños son diferentes, y parte de esta información tal vez no sea aplicable a su hijo específicamente. Ciertos tratamientos pueden ser recomendables para algunos niños, pero no para otros. Si tiene preguntas específicas sobre la enfermedad de Pompe y los tratamientos disponibles, deberá contactar a su médico.

¿Qué es la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe también se denomina GSD II, que son las siglas en inglés para “enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II.” Es un trastorno hereditario que afecta a varias partes del cuerpo, especialmente el corazón y los músculos. Las personas que presentan la enfermedad de Pompe tienen problemas para procesar un azúcar llamado glucógeno. La enfermedad de Pompe pertenece a dos grupos de enfermedades: enfermedades de almacenamiento de glucógeno y enfermedades de almacenamiento lisosómico.

Enfermedades de almacenamiento de glucógeno

Las enfermedades de almacenamiento de glucógeno (GSD) son un grupo de trastornos hereditarios. Son causadas por enzimas que no funcionan correctamente.

Ciertas enzimas del cuerpo están involucradas en la acumulación y descomposición de un azúcar llamado glucógeno. Si estas enzimas están ausentes o no funcionan correctamente, el glucógeno se puede acumular en el cuerpo. La acumulación de glucógeno causa una gran variedad de síntomas.

Los síntomas y tratamientos para las diferentes enfermedades de almacenamiento de glucógeno tienen distintos síntomas y requieren diferentes tratamientos. También pueden variar según cada persona, incluso con la misma GSD.

Enfermedades de almacenamiento lisosómico

Las enfermedades de almacenamiento lisosómico (LSD) son un grupo de trastornos hereditarios. Son causadas por enzimas que no funcionan correctamente.

Los lisosomas son como centros de reciclaje para las células. Son pequeños sacos llenos de enzimas. Estas enzimas ayudan a descomponer una gran cantidad de moléculas en moléculas más pequeñas que el cuerpo puede reutilizar. Las personas con LSD no tienen estas enzimas o las que tienen no funcionan. Como resultado, estas personas tienen problemas para descomponer ciertas moléculas más grandes en formas que se puedan utilizar. Esto genera la acumulación de estas moléculas y causa diversos problemas.

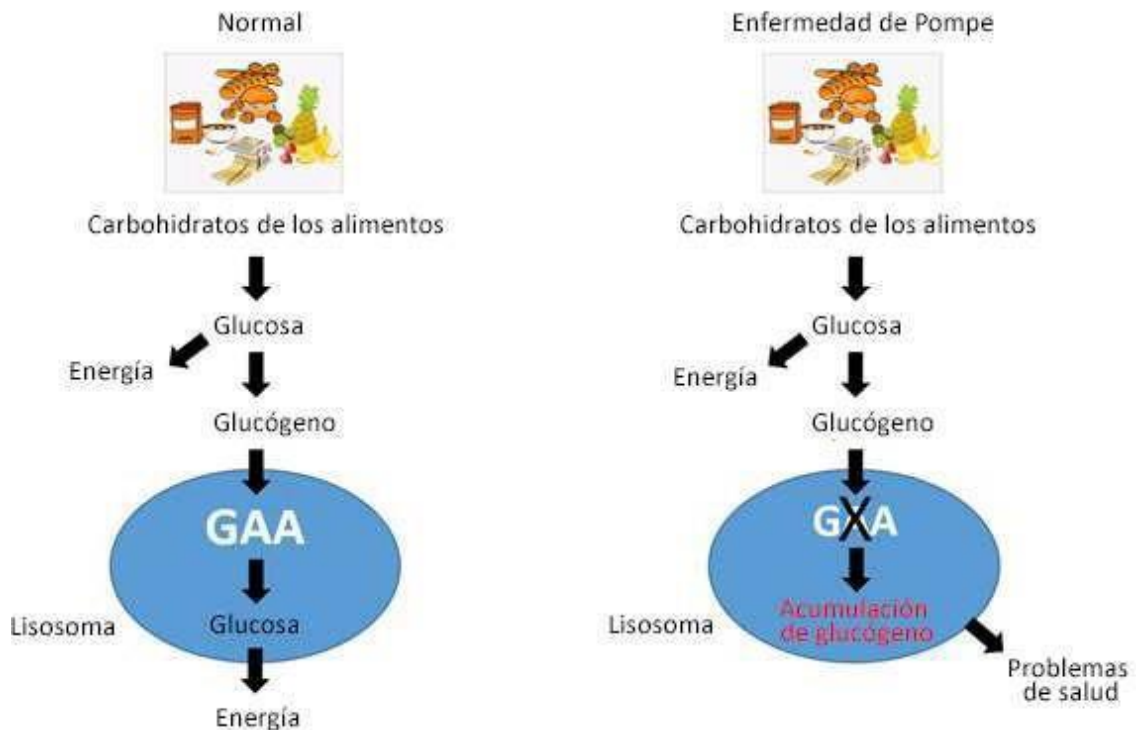
Los síntomas y tratamientos para las LSD varían. También pueden variar según cada persona, incluso con la misma LSD.

¿Qué causa la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es causada por una enzima, llamada “alfa glucosidasa ácida” (GAA), que no está presente en el cuerpo o no funciona correctamente. Esta enzima se encuentra en los lisosomas. Su trabajo es descomponer un azúcar complejo (glucógeno) en un azúcar más simple (glucosa). La glucosa es un azúcar simple y es la mayor fuente de energía del cuerpo.

Cuando el cuerpo quiere almacenar esta energía para poder usarla más tarde, las moléculas de glucosa se unen y forman una molécula ramificada llamada glucógeno. El glucógeno se almacena generalmente en los músculos y en el hígado. Parte del glucógeno se transporta a los lisosomas, donde la GAA lo descompone en glucosa. Cuando las GAA están ausentes o no funcionan correctamente, el glucógeno se puede acumular en los lisosomas. Este exceso de glucógeno hace que los lisosomas se hinchen y dañen las estructuras celulares que los rodean. Los lisosomas pueden hincharse tanto que pueden estallar, dañando más aun las células y el cuerpo. Esta acumulación de glucógeno y los daños que ocasiona causan los síntomas de la enfermedad de Pompe.

Enfermedad de Pompe



¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Pompe?

Los síntomas de la enfermedad de Pompe varían según cada persona. Los síntomas pueden comenzar a diferentes edades. Pueden presentarse en la infancia o no aparecer hasta la adultez. Sin tratamiento, los síntomas de la enfermedad de Pompe son a menudo mortales. Es importante recordar que cada niño es diferente, y puede experimentar síntomas de manera distinta.

Existen tres tipos de la enfermedad de Pompe:

- clásica de inicio infantil
- no clásica de inicio infantil
- inicio tardío

Alrededor de un tercio de las personas con la enfermedad de Pompe tienen uno de los tipos de inicio infantil. Estas personas tienden a no tener actividad de la enzima GAA. Alrededor de dos tercios de las personas con la enfermedad de Pompe tienen uno de los tipos de inicio tardío. Estas personas tienden a tener cierta actividad de la enzima GAA, pero menos que las personas que no tienen esta enfermedad. Generalmente, mientras más grande sea el niño cuando comienzan los síntomas, más lento será el progreso de la enfermedad y tendrá más posibilidades de mejorar.

Enfermedad de Pompe clásica de inicio infantil

Los signos de la enfermedad de Pompe clásica de inicio infantil generalmente aparecen antes del nacimiento o en los primeros dos meses de vida.

Estos signos y síntomas pueden incluir:

- Corazón agrandado (cardiomegalia)
- Engrosamiento del músculo cardíaco (cardiomiopatía hipertrópica)
- Bajo tono muscular (hipotonía)
- Debilidad muscular general
- Problemas de alimentación, que pueden ser resultado de:
 - Bajo tono muscular en el rostro (hipotonía facial)
 - Lengua grande (macroglosia)
 - Debilidad en la lengua
 - Dificultad para utilizar los labios, la lengua y la mandíbula (habilidades oromotoras deficientes)
- No aumentar de peso o no crecer a un ritmo saludable (falta de desarrollo)
- Problemas respiratorios
- Problemas de audición
- Hígado agrandado (hepatomegalia)

Sin tratamiento, estos síntomas pueden provocar insuficiencia cardíaca (corazón) y respiratoria (pulmones) mortales durante el primer año de vida.

Enfermedad de Pompe no clásica de inicio infantil

Los síntomas de la enfermedad de Pompe no clásica de inicio infantil generalmente aparecen durante el primer año de vida.

Estos síntomas pueden incluir:

- Debilidad muscular, que genera problemas respiratorios
- Retraso en las habilidades motoras (como darse vuelta y sentarse)

A diferencia de los síntomas de la enfermedad de Pompe tipo clásica de inicio infantil, en los niños con síntomas de la enfermedad de Pompe no clásica de inicio infantil generalmente no se ve insuficiencia cardíaca.

Sin tratamiento, estos niños habitualmente desarrollan insuficiencia respiratoria mortal en las primeras etapas de la niñez.

Enfermedad de Pompe de inicio tardío

La enfermedad de Pompe de inicio tardío a veces se divide en tres categorías: infantil, juvenil y del adulto tipos. Estas categorías se basan en cuándo comienzan los síntomas.

Los síntomas son similares entre los distintos tipos de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. Sin embargo, comienzan en distintas edades y progresan a diferentes ritmos, según el tipo de enfermedad de Pompe de inicio tardío.

Los síntomas incluyen:

- Debilidad muscular que empeora
- Problemas respiratorios, que pueden llevar a insuficiencia respiratoria mortal
- Dificultad para realizar actividad física
- Hígado agrandado (hepatomegalia)
- Dificultad para masticar o tragar

Generalmente, mientras más tarde comienzan los síntomas, más lento será su progreso. Las personas con enfermedad de Pompe de inicio tardío pueden desarrollar insuficiencia respiratoria potencialmente mortal. La mejora de la persona depende básicamente de qué tan afectados están los músculos respiratorios.

¿Cuál es el tratamiento para la enfermedad de Pompe?

Las personas con la enfermedad de Pompe deben ser tratadas por un equipo de especialistas que estén familiarizados con este trastorno. Qué especialistas se necesitarán dependerá de los síntomas de la persona. Todas las personas con la enfermedad de Pompe deben ser tratadas por un médico especialista en genética metabólica. El equipo también puede incluir un cardiólogo (médico especialista en el corazón), un neumonólogo (médico especialista en el sistema respiratorio), un neurólogo (médico especialista en el cerebro), un especialista neuromuscular (médico especialista en los músculos), un ortopedista (médico especialista en los huesos), un especialista en rehabilitación (como fisioterapeuta o terapeuta del habla) y un asesor genético. Este equipo puede brindar apoyo a la familia y ayudar a manejar los síntomas de la enfermedad de Pompe.

Las personas con la enfermedad de Pompe generalmente deben realizarse una evaluación cardíaca, respiratoria, musculoesquelética, neurológica y de salud en general cada seis meses, como mínimo, a menos que presenten una enfermedad leve con progreso muy lento. Ciertos tratamientos pueden ser recomendables para algunos niños pero no para otros. Por lo general, se recomiendan los siguientes tratamientos y manejo de la enfermedad para los niños con la enfermedad de Pompe:

1. Terapia de reemplazo de enzimas (ERT)

La enfermedad de Pompe está causada por la insuficiencia de una enzima llamada alfa glucosidasa ácida (GAA). La terapia de reemplazo de enzimas les proporciona a las personas una manera de reemplazar esa enzima. Esta nueva enzima reemplaza la enzima GAA faltante en las personas con la enfermedad de Pompe. Se trata de una opción de tratamiento a largo plazo. La ERT mejora los síntomas y la supervivencia a largo plazo, pero no es una cura. Se deberá comenzar con la ERT tan pronto como se realice el diagnóstico de la enfermedad de Pompe.

2. Asistencia respiratoria

La insuficiencia respiratoria es la causa más común de muerte temprana en personas con la enfermedad de Pompe, por eso los síntomas respiratorios se deben controlar con regularidad. La asistencia respiratoria puede incluir el uso de una máquina para ayudar a los músculos respiratorios debilitados (esto se denomina “ventilación mecánica”), proporcionar oxígeno adicional y asegurarse de que la vía respiratoria esté libre, cambiar la forma en que la persona se alimenta para asegurarse de que no se ahogue y, en los casos más graves, a veces se recomienda una traqueotomía (uso de un tubo para ayudar a la persona a respirar). A medida que los síntomas empeoran, la mayoría de las personas necesitarán ventilación mecánica para facilitar su respiración.

3. Cuidados cardíacos

Los niños deben visitar con frecuencia a un cardiólogo familiarizado con la enfermedad de Pompe. Es posible que se utilicen medicamentos para tratar la cardiomiopatía (corazón grande).

4. Rehabilitación física

Los ejercicios de fisioterapia pueden ayudar a fortalecer los músculos debilitados, mejorar el rango de movimiento y desarrollar las habilidades motoras. Los ejercicios de fortalecimiento para los músculos respiratorios pueden ayudar con la respiración. Se puede recomendar terapia del habla a las personas con músculos faciales u orales débiles. La terapia ocupacional puede ayudar a desarrollar y mantener las habilidades motoras necesarias para las tareas diarias.

5. Apoyo psicosocial

El asesoramiento individual y familiar, la educación sobre la enfermedad y la participación en organizaciones para pacientes, grupos de defensa y grupos de ayuda son importantes para el manejo del impacto emocional y psicológico de la enfermedad de Pompe.

6. Atención médica general

Las personas que tienen problemas para alimentarse pueden necesitar ayuda para manejar su nutrición y peso. Esto puede incluir fisioterapia para fortalecer los músculos faciales, seleccionar alimentos que sean más fáciles y seguros para comer, maximizar los nutrientes y alimentación por sonda (en casos graves). Si una persona con la enfermedad de Pompe necesita cirugía, se debe analizar con cuidado el uso de la anestesia. Esto se debe a que la anestesia podría causar una insuficiencia cardíaca. Las personas con la enfermedad de Pompe también deben evitar las infecciones. Pueden hacerlo mediante vacunas de rutina, un estricto lavado de manos, atención médica inmediata ante cualquier signo de infección (como tos o fiebre) y un tratamiento agresivo para las infecciones.

¿Qué sucede cuando se trata la enfermedad de Pompe?

En los niños con enfermedad de Pompe de inicio infantil, la ERT puede mejorar la supervivencia. También puede reducir el tamaño del corazón, ayudar a que el corazón funcione mejor, estimular la función de los músculos y en algunos casos, recuperar las habilidades motoras. En las personas con enfermedad de Pompe de inicio tardío, la ERT puede ayudar a que los músculos y pulmones sigan funcionando. Con la detección temprana y el tratamiento, los niños con la enfermedad de Pompe tienen una mejor posibilidad de vivir una vida saludable.

Otros tratamientos pueden ayudar a aliviar algunos de los síntomas de la enfermedad de Pompe. La ventilación mecánica ayuda con los problemas

respiratorios. También puede ayudar a las personas con insuficiencia respiratoria a vivir por más tiempo. La fisioterapia puede mejorar las habilidades motoras e independencia de una persona. Los cuidados cardíacos reducen el riesgo de problemas cardíacos. El apoyo psicosocial puede mejorar el bienestar general del paciente. El apoyo nutricional garantiza que los músculos y el resto del cuerpo obtengan los nutrientes que necesitan. La prevención y el manejo de las infecciones reducen el riesgo de neumonía, bronquitis y otras infecciones, que pueden ser potencialmente mortales.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima alfa glucosidasa ácida (GAA)?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar enzimas. El gen GAA da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima alfa glucosidasa ácida. Todas las personas tienen dos copias del gen GAA. Las personas con enfermedad de Pompe presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias del gen GAA. Debido a las variantes en los genes GAA, la enzima alfa glucosidasa ácida no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

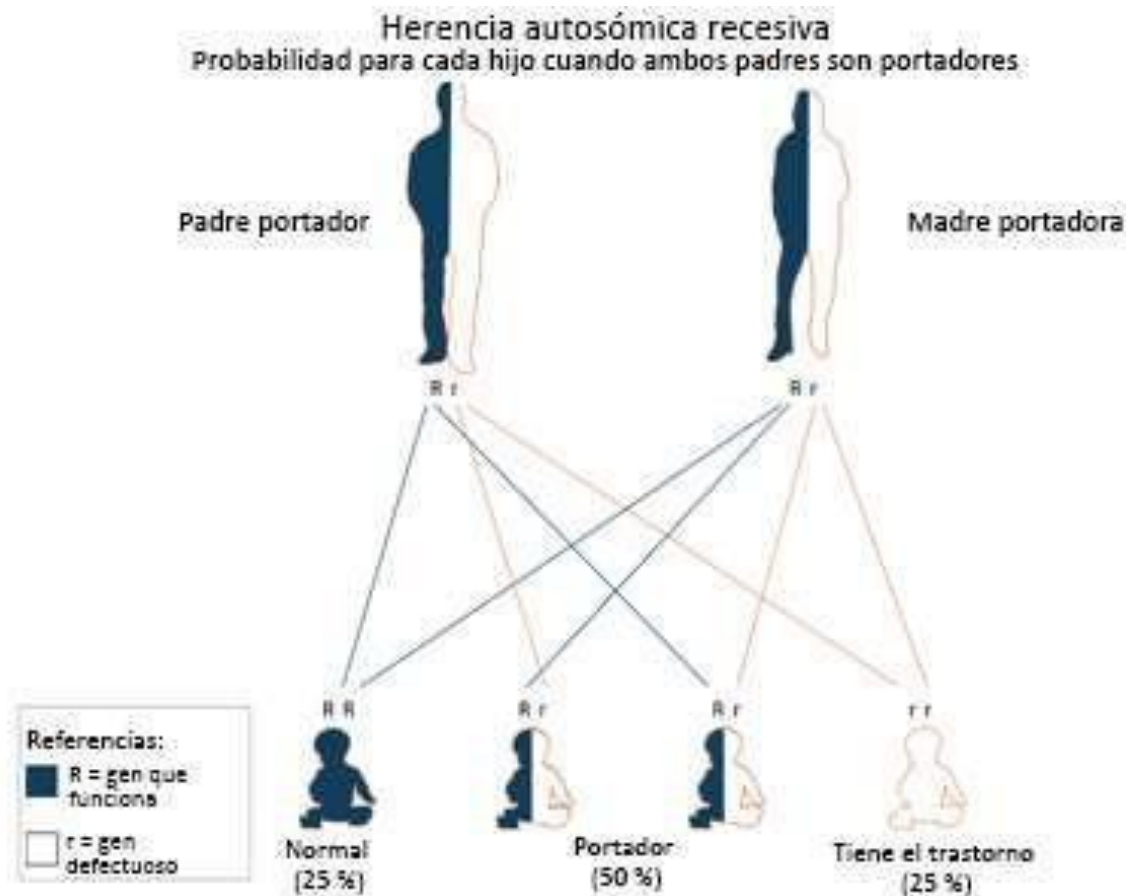
¿Cómo se hereda la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe se hereda de manera autosómica recesiva. Esto afecta a varones y mujeres por igual.

Todas las personas tienen dos copias del gen GAA que produce la enzima GAA. En las personas con la enfermedad de Pompe, ninguno de los genes GAA funciona correctamente. Estas personas heredan un gen GAA defectuoso de cada padre.

Los padres de los niños con enfermedad de Pompe generalmente no presentan la condición ellos mismos. En cambio, cada padre tiene un gen GAA defectuoso y un gen que sí funciona para la enzima GAA. A los padres se les llama portadores. Los portadores no tienen la enfermedad de Pompe ya que uno de los genes GAA funciona correctamente. El gen de GAA que funciona puede generar suficiente enzima GAA para que la persona esté saludable.

Cuando ambos padres son portadores, cada embarazo tiene un 25% (1 en 4) de probabilidad de tener como resultado un niño con la enfermedad de Pompe. Existe un 50% (1 en 2) de probabilidad de que el niño sea portador, como sus padres. Existe un 25% (1 en 4) de probabilidad de que el niño tenga dos genes que funcionan.



Existe asesoramiento sobre genética disponible para las familias que tienen hijos con la enfermedad de Pompe. Los asesores genéticos pueden responder preguntas sobre cómo se hereda la enfermedad de Pompe, las opciones durante futuros embarazos, y cómo realizarles pruebas a otros miembros de la familia. Consulte a su médico sobre una derivación a un asesor genético.

¿Existen pruebas genéticas disponibles?

Las pruebas genéticas para la enfermedad de Pompe pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas pruebas de ADN, buscan cambios (variantes) en el par de genes que causan la enfermedad de Pompe. Si se descubre un cambio de gen en otros miembros de la familia, la prueba puede detectar si su hijo tiene el mismo cambio de gen.

Las pruebas de ADN no siempre son necesarias para diagnosticar a su hijo, pero a menudo se realizan después de un resultado positivo en las pruebas de detección para recién nacidos. Son útiles para conocer los genes modificados en un niño con la enfermedad de Pompe, ya que esto es esencial para las pruebas de portadores o prenatales que se analizan a continuación. A menudo es

Enfermedad de Pompe

Creado por www.newbornscreening.info

necesario determinar si una persona tiene una pseudodeficiencia en el gen GAA, que también se explica a continuación.

¿Qué otras pruebas hay disponibles?

Pruebas de detección

Examen de detección para recién nacidos

En algunos estados se realizan exámenes de detección para recién nacidos para la enfermedad de Pompe. Se usa una gota de sangre tomada del talón del bebé para detectar diferentes afecciones. Las pruebas de detección para recién nacidos detectan la enfermedad de Pompe al observar la actividad enzimática de la GAA. Las enzimas GAA se encuentran activas en la sangre de todo recién nacido saludable. En el caso de los bebés con la enfermedad de Pompe, debido a que no tienen enzimas GAA o estas no funcionan correctamente, tendrán una actividad reducida de la enzima GAA.

Si un bebé tiene un resultado positivo en la prueba inicial de la enfermedad de Pompe, eso no significa que tenga la enfermedad de Pompe. Solo significa que tienen una menor actividad de la enzima GAA según lo medido por la prueba de detección del recién nacido. A veces, la enzima GAA muestra bajo nivel de actividad en personas que nunca desarrollan la enfermedad de Pompe. Esto se denomina pseudodeficiencia. Esto se observa en aproximadamente el 4% de la población de Asia Oriental. Un resultado positivo de la detección significa que se deben realizar más pruebas para confirmar o descartar la enfermedad de Pompe. En raras ocasiones, también puede haber falsos positivos con pruebas adicionales.

Cuando se sabe que uno o ambos padres son portadores de la enfermedad de Pompe, los resultados del examen de detección en recién nacidos no son suficientes para descartar la enfermedad de Pompe en el recién nacido. En este caso, se deben realizar pruebas de diagnóstico más sensibles además de las pruebas de detección para recién nacidos, incluso si el resultado fuera negativo.

Concentración de creatina quinasa (CK)

Esta prueba de sangre mide la cantidad de una enzima llamada creatina quinasa (CK) en sangre. Las personas con enfermedad de Pompe a menudo presentan más CK en sangre de lo esperado. Muchas otras afecciones también generan niveles de CK elevados en sangre, por lo que esta prueba no se puede utilizar para hacer un diagnóstico definitivo de la enfermedad de Pompe. Además, es posible que la enfermedad de Pompe de inicio tardío que se presenta en las últimas etapas de la niñez no se pueda detectar con este examen.

Glucosa tetrasacáridos urinaria

Este examen de orina busca ciertos carbohidratos en la orina. Las personas con la enfermedad de Pompe tienen más cantidad de un carbohidrato en particular en orina de lo esperado. Sin embargo, las personas con enfermedad de almacenamiento de glucógeno tendrán los mismos resultados, por lo que esta Enfermedad de Pompe

prueba no puede utilizarse como único método para diagnosticar la enfermedad de Pompe.

Prueba de confirmación

La prueba de confirmación es necesaria para el diagnóstico de la enfermedad de Pompe. Es posible que no todas las personas necesiten cada una de las pruebas de confirmación enumeradas a continuación.

Actividad de la enzima GAA

Se utiliza un análisis de sangre que mide la actividad de la enzima GAA. De ser necesario, los resultados se confirman al medir la actividad de la enzima GAA en tejido (generalmente, una muestra de piel).

Cuantificación de proteínas en GAA

En esta prueba, se toma una pequeña muestra de sangre y se miden las proteínas en la GAA. Una reducción de GAA indica que existe la enfermedad de Pompe. Un nivel normal de GAA no excluye la enfermedad de Pompe. Esta prueba puede ser útil para determinar si es probable que una persona con la enfermedad de Pompe desarrolle anticuerpos y una respuesta reducida al tratamiento de ERT.

Biopsia muscular

En esta prueba, se toma una pequeña muestra de tejido muscular. El aumento de almacenamiento de glucógeno en los lisosomas de las células musculares puede indicar la enfermedad de Pompe. Si los resultados son normales, esta prueba no puede descartar la enfermedad de Pompe.

¿Se puede realizar una prueba de detección de la enfermedad de Pompe durante un futuro embarazo?

Solo está disponible la prueba genética prenatal de la enfermedad de Pompe si ya se identificó una causa genética en la familia. Si no se realizan antes del embarazo, las pruebas genéticas para identificar la causa genética se pueden realizar durante el embarazo. Una vez identificada la causa genética, se puede analizar el ADN del feto. La muestra para esta prueba se obtiene por muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) o amniocentesis.

Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. También pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan la enfermedad de Pompe. Las mujeres embarazadas de un bebé con enfermedad de Pompe pueden consultar a su médico sobre posibles tratamientos in útero. Actualmente, el tratamiento in útero solo está disponible como parte de un estudio de investigación. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

Enfermedad de Pompe

Creado por www.newbornscreening.info

¿Es posible que otros miembros de la familia puedan tener o sean portadores de la enfermedad de Pompe?

Vivir con la enfermedad de Pompe

Cada hermano (hermano o hermana de los mismos padres) de un bebé con la enfermedad de Pompe tiene un 25% (1 en 4) de probabilidad de desarrollar también la enfermedad. Incluso los hermanos mayores que no han mostrado ningún síntoma de la enfermedad podrían tener la enfermedad de Pompe de inicio tardío que aún no ha causado síntomas, pero que lo hará en el futuro. Todos los hermanos de una persona con la enfermedad de Pompe deberían realizarse una prueba.

Portadores de la enfermedad de Pompe

Cada hermano (de los mismos padres) de un bebé con la enfermedad de Pompe tiene un 50% (1 en 2) de probabilidad de ser portador. Cada hermano (de los mismos padres) que *no* tenga la enfermedad de Pompe tiene un 66% (2 en 3) de probabilidad de ser portador.

Si tiene un hijo con la enfermedad de Pompe, sus hermanos y hermanas tienen un 50% (1 en 2) de probabilidad de ser portadores. Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con la enfermedad de Pompe.

No todos los estados ofrecen pruebas de detección para recién nacidos para la enfermedad de Pompe. Esto hace que sea especialmente importante informar a los miembros de la familia si corren el riesgo de tener un hijo con esta enfermedad.

¿Pueden realizar una prueba los otros miembros de la familia?

Pruebas de diagnóstico

Los hermanos de un niño con la enfermedad de Pompe deberían realizarse una prueba. Hable con su médico o asesor genético si tiene preguntas sobre las pruebas para detectar la enfermedad de Pompe.

Pruebas de portadores

Si se detectan ambos variante genes en su hijo, otros miembros de la familia pueden realizarse una prueba de ADN para saber si son portadores. Si tiene preguntas sobre las pruebas de portadores, hable con su asesor genético o médico.

¿Cuántas personas tienen la enfermedad de Pompe?

Se estima que 1 de cada 40,000 nacimientos con vida en Estados Unidos corresponde a un bebé con la enfermedad de Pompe.

¿La enfermedad de Pompe se produce con más frecuencia en ciertos grupos étnicos?

La enfermedad de Pompe ocurre en personas de todas las etnias y razas. Sin embargo, ocurre con más frecuencia en ciertos grupos. La enfermedad de Pompe de inicio infantil es más común entre afroamericanos y personas del sur de China y Taiwán. La enfermedad de Pompe de inicio tardío es más común en Holanda. La enfermedad de Pompe es menos común entre personas de ascendencia australiana y portuguesa.

¿Se conoce a la enfermedad de Pompe con otros nombres?

La enfermedad de Pompe también se denomina:

- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II (GSD II)
- Enfermedad por deficiencia de maltasa ácida (AMD)
- Deficiencia de alfa-1,4-glucosidasa (GAA)
- Deficiencia de alfa-glucosidasa
- Glucogenosis tipo II

¿Dónde puedo encontrar más información?

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/pompe-disease/>

International Pompe Association

<http://www.worldpompe.org>

Acid Maltase Deficiency Association

<http://www.amda-pompe.org>

Association for Glycogen Storage Disease

<http://www.agsdus.org/type-ii.php>

Muscular Dystrophy Association

<http://www.mda.org/disease/metabolic-diseases-of-muscle/acid-maltase-deficiency-pompe-disease>

United Pompe Foundation
<http://www.unitedpompe.com>

National Organization for Rare Disorders
<https://rarediseases.org/rare-diseases/pompe-disease/>

Información del documento

Creado por: www.newbornscreening.info

Revisado por: Especialistas metabólicos en HI, CA, OR y WA

Fecha de revisión: 23 de febrero de 2017
12 de septiembre de 2018
3 de junio de 2020
20 de marzo de 2023

Actualizado el: 20 de marzo de 2023

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD:

ESTA INFORMACIÓN NO BRINDA ASESORAMIENTO MÉDICO. Todo el contenido ("Contenido"), incluido el texto, los gráficos, las imágenes y la información, son únicamente para fines de información general. Se le recomienda consultar a su médico o a otro profesional de atención médica respecto a la información contenida en esta hoja informativa. Después de leer esta hoja informativa, se le recomienda repasar la información con atención junto a su médico u otro proveedor de atención médica. El Contenido no pretende sustituir el asesoramiento médico profesional, diagnóstico o tratamiento. NUNCA DEJE DE TENER EN CUENTA EL ASESORAMIENTO MÉDICO PROFESIONAL, NI DEMORE EN BUSCARLO DEBIDO A ALGO QUE HAYA LEÍDO EN ESTA HOJA INFORMATIVA.



Este proyecto cuenta con el apoyo de una beca de la Oficina de Salud de la Madre y el Niño, Administración de Servicios y Recursos de Salud, Sucursal de Servicios Genéticos, N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>